

Variaciones de Galactosemia

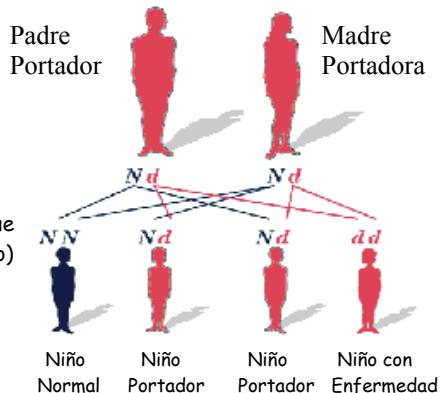
Esta hoja resume la genética de la galactosemia y explica algunos asuntos importantes para considerar cuando su niño se identifica con la condición de la galactosemia.

DEFINICIONES

Alelo: Un tipo de gene alternativo que ocupa el sitio idéntico en el cromosoma y determina características alternativas en la herencia.

Desorden recesivo autosomal: Una condición en la cual dos genes anormales tienen que estar presentes para poder existir la enfermedad. N = normal d = anormal (recesivo)

Portador (Carrier): Una condición en la cual hay presente un gen normal y un gen anormal. El gen normal da la "instrucción" necesaria para funcionar.



¿Qué es la galactosemia?

La galactosemia es un desorden recesivo autosomal en la cual la galactosa acumula en la sangre, músculos, y los órganos del cuerpo. El estado de Utah hace pruebas para determinar la presencia de la deficiencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridylytransferase (GALT). En esta condición el cuerpo falta la enzima para reducir el azúcar galactosa. La galactosa se encuentra principalmente en la leche y los productos lácteos (el azúcar lactosa se reduce en galactosa y después a la glucosa) y en ciertas frutas y verduras. Sin tratamiento, los individuos con la galactosemia puedan tener síntomas como, vómitos, ictericia, hígado hinchado, cataratas, y la septicemia. Sin tratamiento, esta enfermedad pueda afectar el desarrollo de su niño.

Para prevenir problemas, un dieta especial libre de la galactosa se recomienda. Incluye una formula sin leche como Prosobee o Isomil, y una lista de comidas recomendadas.

Los dos tipos de galactosemia que se tratan más a menudo son la galactosemia clásica y la galactosemia Duarte.

Una persona con la galactosemia clásica tiene dos genes de galactosemia (gg) y necesita un dieta con galactosa restringida por el resto de la vida. No se hace la enzima GALT para digerir la galactosa. El o ella pueda tener complicaciones médicas y del desarrollo.

Una persona con la galactosemia Duarte tiene un alelo Duarte y un gen galactosemia (Dg). El gen Duarte hace una cantidad reducida de la enzima GALT. En Utah un tratamiento se recomienda por aproximadamente el primer año de la vida. La mayoría de los niños con la galactosemia Duarte tienen un desarrollo normal y no tienen complicaciones médicas. Se ha reportado casos de niños con la galactosemia Duarte pero con los síntomas de la galactosemia clásica. Después de un año de tratamiento (a veces un poco más tiempo), cuando el dieta del niño diversifica y el hígado crece, ya no hay necesidad del tratamiento continuo.

Los genes GALT vienen en varias formas llamadas variantes. Muchos diferentes genes variantes pueden codificar (o hacer) la enzima GALT. La mayoría de los variantes hacen menos de la enzima que el "N" o gen "normal." Un variante, en la actualidad, lo hace más eficiente que el gen normal.

Cada persona tiene una combinación diferente de los genes GALT o variantes en su pareja genética única, dependiente en cual gen se herede de cada parente. Las combinaciones diferentes de una pareja genética resuelven en niveles diferentes de la actividad de la enzima GALT en el cuerpo.

Página 1 de 2

Utah Department of Health

44 N Mario Capecchi DR
PO Box 144710
Salt Lake City UT 84114-4710
www.health.utah.gov/newbornscreening

Phone: 801.584.8256
Fax: 801.536.0966



La siguiente tabla explica los genes vistos en Utah. El nivel de la actividad muestra la eficacia del enzima GALT. Trece por ciento de la población tiene un gen Duarte.

Gen	Símbolo	Nivel de actividad
Normal	N	100%
Galactosemía—gen sin función	g	0%
Duarte—gen que funciona parcialmente	D	50%
Los Angeles—gen que se funciona más que lo normal	LA	125%

Esta tabla muestra la actividad de la enzima GALT y depende de la pareja genética.

	Genotipo (pareja genética)	Diagnosis	Nivel de la enzima GALT	Función de la enzima GALT	Manejo médico
2 genes normales	NN	Normal	100%	Normal	Ningún
2 genes que no funcionan	gg	Galactosemía Clásica	0%	Ausente	Dieta, cuidado médico especializado
2 genes Duartes	DD	Variante Duarte Homocigoto	50%	Reducido	Ningún
Combinaciones:	Ng	Portador del Gen Galactosemía	50%	Reducido	Ningún
	ND	Portador de Variante Duarte	75%	Reducido solo un poco	Ningún
	Dg	Galactosemía Duarte	5-20%	Mucho Reducido	Dieta
	NLA	Portador de Variante LA	112%	Arriba de lo normal	Ningún
	LAq	Portador del Gen Galactosemía	62%	Reducido solo un poco	Ningún

¿Es la galactosemía una condición genética?

Sí. Es una condición genética. Afecta a los niños de ambos sexos igualmente y ocurre en todas las razas.

¿Quién es un portador de un variante del gen galactosemía?

Una persona con solamente un gen alelo/variante galactosemía y un gen normal se llama un "portador." Un portador no tiene la galactosemía y no tendrá los síntomas, sin embargo, un portador puede pasar este gene a sus hijos. El o ella tendrá 50% posibilidad de pasar el alelo "D" a su hijo.

¿Cuáles pruebas se recomiendan para las familias con un niño quien es portador de "DN"?

Los padres de un niño quien es un portador de "DN" tendrán menos riesgo que la población en general en tener un niño con la galactosemía clásica y tendrán un riesgo aumentado para tener un niño con la galactosemía Duarte. Se puede considerar hacer un genotipo de los padres para investigar si tienen los alelos de galactosemía. Así se puede determinar si los padres estarán a riesgo de tener un niño con la galactosemía Duarte. Si los padres tienen un genotipo de "DN" y un genotipo de "NN", los padres no tienen riesgo para tener un niño con la galactosemía Duarte. Si los padres tienen un genotipo de "DN" y un genotipo de "gN", su riesgo es 1 en 4 con cada embarazo tener un niño con la galactosemía Duarte. Sin embargo, debido a los síntomas básicos, el hecho de hacer un genotipo es una decisión paternal.

Si los padres no desean hacer un genotipo, otra opción es hacer un genotipo de sus futuros niños para los alelos de galactosemía. Aunque las pruebas para los recién nacidos usualmente revelan los niños con la galactosemía Duarte, pueda tener un resultado positivo falso. Si la familia y su médico quieren dar prueba a futuros niños, la sangre se puede mandar al University Children's Genetic Laboratory (323-669-2271) en Los Angeles.

Si un parente tiene un tipo "DN" y el otro parente tiene un tipo "NN", no hay ninguna precaución necesaria durante otro embarazo. Si un parente tiene el tipo "DN" y el otro parente tiene un tipo "gN", se recomienda que futuros niños tengan un genotipo hecho para determinar la presencia del tipo "gN". El desorden de "gN" se puede tratar médicalemente en Utah.

Para más información o para pedir estas pruebas, se puede arreglar una cita con un consejero genético por llamando al número 801-585-2457.